

Osteogenesis imperfecta

Vytvořila: Anna Benešová – F16010



Osteogenesis imperfecta je dědičné onemocnění
svalové tkáně – porucha tvorby kolagenu (porucha
činnosti fibroblastů), které se projevuje zejména křehkostí
kostí a tedy následně zvýšením náchylnosti kostí k
frakturám či deformitám kostry.

Charakteristická se o dědičnost autozomálně dominantní

- Projevy: skolióza, trojúhelníkovitá tvář, časté fraktury a deformity kostí, lomivost zubů, ztráta sluchu
- Přítomné mohou být i vady kardiopulmonálního systému

Projevy:

Osteogenesis Imperfecta: Features

Likely OI-III



Blue sclera

Asymmetric chest, flaring

Pectus carinatum

Malar hypoplasia

Dvě základní formy:

Časná forma

- Intrauterinně mnohočetné zlomeniny
- Těžké formy – mrtvě narozený plod
- Živé plody – snadno fraktury kostí + deformity kostí
- postižené děti se dožívají cca dvou let

Pozdní forma:

- Projevuje se v dětství
- mnohočetné fraktury i z lehkých poranění
- modré skléry
- úbytek/vymizení fraktur v pubertě
- možná skolióza

Léčba

- aplikace Ca a natrium floratum – málo prokazatelné výsledky
- léčba biofosfonáty – inhibice osteoklastické resorpce kosti
- korekční osteotomie, prevence fraktur
- léčba příčiny nemoci však zatím není



modrá
skléra